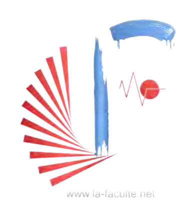
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













Hérédité mitochondriale

1)Définition: l'hérédité mitochondriale dite également hérédité cytoplasmique, suit un mode de transmission non Mendélienne.

2)Propriété :

- ✓ Possède son propre ADN appelé ADNmt.
- ✓ Il s'agit d'un ADN circulaire (deux brins)

3) le génome mitochondrial :

- Petite de taille : 16563 pb dont :
  - 13 gènes codent pour des protéines de la chaine respiratoire.
  - 2 ARN ribosomiques
  - 22 ARNt
- Il existe 2à 10 copies d'ADN mt par mitochondrie et nombreuses mitochondries / cellule.
- L'ADNmt est répliqué indépendamment de l'ADN nucléaire(ADNn)
- Il présente 10 fois plus de mutations que l'ADNn (à cause de l'absence du système de correction lors de réplication)
- Pas d'introns.
- Possède son code génétique.

Remarque :

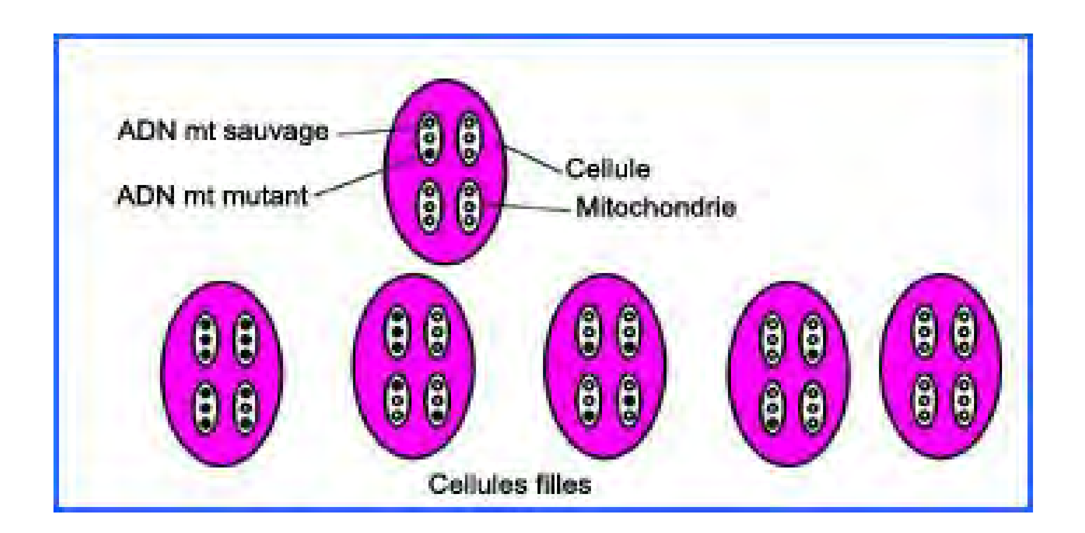
Dans la même cellule cet ADN mitochondrial peut être :

- **Homoplasmie de même type (sauvage ou muté)**
- **hétéroplasmie de types différents (sauvage et muté)**

Chez les patients porteurs d'une mutation de l'ADN mitochondrial, une même cellule ou une même mitochondrie peut contenir à la fois des molécules normales et des molécules mutées : c'est l'**hétéroplasmie**.

•A l'inverse, on parle d'**homoplasmie** lorsque toutes les molécules d'ADN mt d'un individu portent la mutation.

• En cas d'hétéroplasmie ; lors de divisions cellulaires, molécules normales et mutées réparties au hasard dans les cellules filles. => proportion des deux types de molécules très variable entre les différents individus d'une même famille, et entre les différents tissus d'un même individu.



4) mode de transmission :

- ✓ Les maladies d'origine mitochondriale touchent les hommes et les femmes de façon comparable.
- ✓ Une personne malade a sa mère malade. (Exclusivement maternel)
- ✓ Les femmes malades transmettent la maladie à tous leurs enfants quel que soit leur sexe.
- ✓ Les hommes malades ne transmettent pas la maladie à leurs enfants.

Donc la transmission des maladies mitochondriales est maternelle.

- ✓ Une mutation au niveau de l'un de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie mitochondriale, mais à transmission Mendélienne(peut être autosomique dominante ou récessive).

Remarque :

Certaines fonctions mitochondriales sont contrôlées par des gènes nucléaires.

- La réplication
- La stabilité de l'ADNmt
- La fission des mitochondries

5)les maladies mitochondriales :

- ✓ Les maladies mitochondriales varient dans leurs sévérités, il peut s'agir de symptômes bénins ou des symptômes beaucoup plus graves.
- ✓ L'expressivité de la maladie dépend de la proportion des mitochondries anormales et du tissu touché.
- ✓ Les organes les plus touchés : le foie, les muscles, le cerveau, les reins, et les cellules de l'appareil respiratoire. (ils ont plus besoins d'énergie).
- ✓ Les cytopathies mitochondriales sont dues principalement à un déficit de la chaine respiratoire, et se manifestent souvent avant l'âge de un an.

Quelques maladies mitochondriales

- **Le diabète mitochondrial (3% des cas)**
- **Myopathie mitochondriale (enfant, adulte)**
- **Maladie d'Alpers (encéphalopathie épileptique et fibrose hépatique).**
- **Atrophie optique de Leber.**